

خلاصه مقالات



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی
مازندران

مُین همایش سراسری



غدد متابولیسم کودکان

[The 8th Iranian Congress of
Pediatric Endocrinology and Metabolism]

۲۰ الی ۲۲ خرداد ماه ۱۳۹۴

معاونت تحقیقات و فناوری

دانشگاه علوم پزشکی مازندران

<http://pemc.mazums.ac.ir>



معاونت تحقیقات و فناوری
دانشگاه علوم پزشکی مازندران

● محور های همایش:

دیابت، بیماری های متابولیک ارثی،

آدرنال و ابهام جنسی، تیروئید،

رشد، بلوغ و اختلالات آن ها

و اختلالات اسکلتی



novo nordisk®



SANOFI



فریر اساطیب



A SANOFI COMPANY



Where Nutrition Becomes Therapy



PHARMACEUTICALS



Innovation for patient care



DARYOUSH SALAMATI



ZIBADATI

گزارش یک مورد Missed congenial hypothyroidism

فاطمه صفاری^{۱،۲*}، ندا اسماعیل زاده^۲

۱-مرکز تحقیقات رشد کودکان، دانشگاه علوم پزشکی قزوین، قزوین، ایران

۲-مرکز تحقیقات بیماری های متابولیک، دانشگاه علوم پزشکی قزوین، قزوین، ایران

drfa_saffari@yahoo.com

هیپوتیروئیدی مادرزادی شایع ترین علت قابل درمان عقب ماندگی ذهنی می باشد. هرچه تشخیص و شروع درمان دیرتر باشد، خطر عقب ماندگی ذهنی و عوارق عصبی غیرقابل برگشت افزایش می یابد. به دلیل اهمیت تشخیص و درمان زودرس هیپوتیروئیدی مادرزادی، برنامه غربالگری هیپوتیروئیدی مادرزادی از سال ۱۳۸۵ در ایران آغاز شده است. در اینجا یک دختر ۱۳ ماهه معرفی می شود که جهت بررسی علت ژنیکوماستی ارجاع شده بود. یبوست از بدو تولد، افزایش پیشرونده اندازه زبان از بدو تولد و زردی خفیف در هفته اول تولد از تظاهرات بیمار بودند. شیرخوار فرزند دوم خانواده و حاصل سزارین تکراری با وزن تولد ۳ کیلوگرم، قد ۵۰ سانتیمتر و دور سر ۳۶ سانتیمتر بود. مادر وی ۲۶ ساله، سالم، خانه دار و ساکن شهر الوند در استان قزوین بود. سابقه خانوادگی بیماری تیروئید وجود نداشت. غربالگری هیپوتیروئیدی در روز چهارم تولد انجام شده و طبیعی گزارش شده بود. در معاینه، میکروسفالی، ماکروگلوپی قابل توجه، قیافه خشن و تأخیر تکاملی شدید داشت. در زمان مراجعه، وزن ۱۰،۵ کیلوگرم، دور سر ۴۳ سانتیمتر و قد ۶۷ سانتیمتر داشت. پوست خشک و خشن بود. ژنیتالای خارجی دخترانه و نرمال بود. ژنیکوماستی یکطرفه، فونتال قدامی باز (۳ در ۳ سانتیمتر) و هیپوتونی شدید داشته و قادر به گردن گرفتن نبود. سطح پرولاکتین ۹۶،۵۹ mIU/L بود (در محدوده نرمال). در تست های عملکرد تیروئید، TSH بیش از ۱۰۰ mIU/L و $T4$ ۹،۲۵ pmol/l داشت که تأیید کننده تشخیص هیپوتیروئیدی مادرزادی بود. گرافی زانو برای بیمار انجام نشد. در اسکن تیروئید آرنزی تیروئید گزارش شد. بیمار تحت درمان با لوتیروکسین با دوز ۱۵ میکروگرم به ازای هر کیلوگرم وزن بدن در روز قرار گرفت و دوز دارو براساس تست های عملکرد تیروئید در مراجعات بعدی تنظیم شد. ۶ هفته پس از شروع درمان، بهبود پیشرونده و قابل توجهی در تمام پارامترهای کلینیکی مشاهده شد.

کلمات کلیدی: هیپوتیروئیدی مادرزادی، غربالگری، ژنیکوماستی، تأخیر در تکامل